

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1964

THÈSE

N° 606

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(Diplôme d'État)

PAR

Gabriel SASSON

né le 28 septembre 1937 à Rabat (Maroc)

Présentée et soutenue publiquement le

A PROPOS D'UN CAS DE

RETINITE PONCTUEE ALBESCENTE

Président :

M. OFFRET

Professeur

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1964

THÈSE

N°

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(Diplôme d'État)

PAR

Gabriel SASSON

né le 28 septembre 1937 à Rabat (Maroc)

Présentée et soutenue publiquement le

A PROPOS D'UN CAS DE

RETINITE PONCTUEE ALBESCENTE

Président :

M. OFFRET

Professeur



1-1-1964

PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. Alajouanine (T.), Aubin (A.), Bénard (H.), Bulliard (H.), Cadenat (F.), Chabrol (E.), Debré (R.), Fey (B.), Galliard (H.), Gastinel (P.), Halphen (E.), Hazard (R.), Heuyer (G.), Lantuejoul (P.), Laroche (G.), Lavier (G.), Lévy-Solal (E.), Lian (C.), Mathieu (P.), Mocquot (P.), Monod (R.), Moreau (R.), Moulonguet (P.), Mouquin (M.), Olivier (E.), Pasteur Valléry-Radot, Petit-Dutaillis (D.), Piédelièvre (R.), Quénu (J.), Richet (C.), Senèque (J.), Strohl (A.), Tanon (L.), Verne (J.).

DOYEN Gaston CORDIER

1^{er} ASSESSEUR Daniel BARGETON
2^e ASSESSEUR Paul CASTAIGNE

I. — PROFESSEURS

1^o CHAIRES DE SCIENCES FONDAMENTALES

a) Professeurs titulaires :

	MM.
Anatomie	DELMAS (A.)
Anatomie pathologique	DELARUE (J.)
Anesthésiologie	BAUMANN (J.)
Biochimie médicale	{ JAYLE (M.-F.) SCHAPIRA (G.)
Biologie appliquée à l'Education physique et aux Sports	CHAILLEY-BERT (P.)
Biologie médicale	FAUVERT (R.)
Cancérologie médicale et sociale	BERNARD (J.)
Embryologie	TUCHMANN (H.)
Histoire de la médecine et de la chirurgie (Lariboisière)	JOANNON (P.)
Histologie	GIROUD (A.)
Hygiène et médecine préventive	BOYER (J.)
Médecine du Travail	DESOILLE (H.)
Médecine légale	DEROBERT (L.)
Microbiologie (Bactériologie et virologie)	FASQUELLE (R.)
Parasitologie	BRUMPT (L.-C.)
Pathologie chirurgicale	LAURENCE (G.)
Pathologie exotique	N...
Pathologie expérimentale et comparée	MERKLEN (F.-P.)
Pathologie médicale	N...
Pathologie respiratoire	TURIAF (J.)
Pathologie et thérapeutique générales	BOUDIN (G.)
Pharmacologie	CHEYMOL (J.)
Physiologie	{ BINET (L.) BARGETON (D.)
Physiologie et pathologie obstétricale	LEPAGE (F.)
Physique médicale	{ DOGNON (A.) DJOURNO (A.)
Radiologie médicale	DESGREZ (H.)
Technique chirurgicale et Chirurgie expérimentale	CAUCHOIX (J.)
Thérapeutique	CONTE (M.)
Thérapeutique appliquée	LAMOTTE (M.)

b) Professeurs à titre personnel :

Biochimie médicale	{ DESGREZ (P.) POLONOVSKI (J.)
Biologie médicale	BOURLIÈRE (F.)
Hygiène et médecine préventive	DEPARIS (M.)
Pharmacologie	LÉVY (M ^{lle} J.)
Physiologie	PARROT (J.)
Physique médicale	KELLERSHOHN (L.)

2° CHAIRES DE SCIENCES CLINIQUES

a) Professeurs titulaires :

	MM.
Clinique carcinologique chirurgicale (Necker)	REDON (H.)
Clinique cardiologique (Broussais)	SOULIÉ (P.)
Cliniques chirurgicales	Beaujon Cochin Cochin Hôtel-Dieu Pitié Saint-Antoine Salpêtrière Tenon LORTAT-JACOB (J.-L.) LEGER (L.) ABOULKER (P.) PATEL (J.) CORDIER (G.) GOSSET (J.) SICARD (A.) OLIVIER (Cl.) FÈVRE (M.)
Clinique de chirurgie infantile et orthopédique (Enfants-Malades)	MERLE d'AUBIGNÉ (R.)
Clinique chirurgicale orthopédique et traumatologique (Cochin)	GAUDART d'ALLAINES (F. de)
Clinique de chirurgie cardio-vasculaire (Broussais)	MATHEY (J.)
Clinique de chirurgie pleuro-pulmonaire (Laennec)	DECOURT (J.)
Clinique endocrinologique (Pitié)	LAMY (M.)
Clinique de Génétique médicale (Enfants-Malades)	HUGUIER (J.)
Clinique gynécologique (Broca)	DEGOS (R.)
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques (Saint-Louis)	CATHALA (J.)
Clinique des maladies des Enfants (Enfants-Malades)	MOLLARET (P.)
Clinique des maladies infectieuses (Claude-Bernard)	DELAY (J.)
Clinique des maladies mentales et de l'encéphale (Sainte-Anne)	HAMBURGER (J.)
Clinique des maladies métaboliques (Necker)	MARCHAL (G.)
Clinique des maladies du sang (Broussais)	CASTAIGNE (P.)
Clinique des maladies du système nerveux (Salpêtrière)	MILLIEZ (P.)
Cliniques médicales	Boucicaut Broussais Cochin Cochin Hôtel-Dieu Lariboisière Pitié Saint-Antoine LENÈGRE (J.) JUSTIN-BESANÇON (L.) BROUET (G.) BARIÉTY (M.) SÈZE (S. de) DREYFUS (G.) KOURILSKY (R.)
Clinique d'hydrologie et de climatologie (Bichat)	DEBRAY (G.)
Clinique médicale propédeutique (Broussais)	GENNES (L. de)
Clinique médico-sociale du diabète sucré et des maladies de la nutrition (Hôtel-Dieu)	DEROT (M.)
Clinique de neuro-chirurgie (Pitié)	DAVID (M.)
Clinique neurologique (Salpêtrière)	GARCIN (R.)
Cliniques obstétricales	Baudelocque Foch (Suresnes)
Clinique obstétricale et gynécologique (Port-Royal)	LACOMME (M.)
Clinique ophtalmologique (Hôtel-Dieu)	MERGER (R.)
Clinique oto-rhino-laryngologique (Lariboisière)	VARANGOT (J.)
Clinique de pédiatrie et de puériculture (Saint-Vincent-de-Paul)	RENARD (G.)
Clinique de pédiatrie sociale (Enfants-Malades)	AUBRY (M.)
Clinique de pneumo-phthisiologie (Laennec)	LELONG (M.)
Clinique de neuro-psychiatrie infantile (Salpêtrière)	MARIE (J.)
Clinique de rhumatologie médicale et sociale (Cochin)	BERNARD (E.)
Clinique stomatologique (Pitié)	MICHAUX (L.)
Clinique thérapeutique chirurgicale (Vaugirard)	COSTE (F.)
Clinique thérapeutique médicale (Saint-Antoine)	DECHAUME (M.)
Clinique toxicologique	ROUX (M.)
Clinique chirurgicale orthopédique et traumatologique	LEMAIRE (A.)
Sémiologie médicale	GAULTIER (M.)
Sémiologie et clinique chirurgicales	PADOVANI (P.)
Clinique urologique (Necker)	DOMART (A.)
Hygiène et clinique de la première enfance (Trousseau)	POILLEUX (F.)
	COUVELAIRE (R.)
	TURPIN (R.)

b) Professeurs à titre personnel :

Médecine	BOUR (H.) LHERMITTE (F.) PEQUIGNOT (H.)
--------------------	--

II. — PROFESSEURS SANS CHAIRE, PROFESSEURS AGRÉGÉS ET MAÎTRES DE CONFÉRENCES - AGRÉGÉS

	MM.		MM.
Anatomie	CABROL (C.) COUINAUD (C.) GILLOT (C.) OLIVIER (G.) pr. s. ch. GAUTHIER-VILLARS (M ^{lle} P.) pr. s. ch.	Orthopédie	JUDET (R.) MEARY (R.) POSTEL (M.) RAMADIER (J.)
Anatomie pathologique	ABELANET (R.) CHOMETTE (G.) GOUYGOU (Ch.), m. conf. NEZELOFF (Ch.) ORCEL (L.) PAILLAS (J.)	Oto-rhino-Laryngologie	DEBAIN (J.) PIALOUX (P.)
Anesthésiologie	KERN (E.) VOURC'H (G.) BARBIER (P.) pr. s. ch.	Parasitologie	GOLVAN (Y.) LAPIERRE (J.)
Bactériologie	CHRISTOL (D.) LE MINOR (L.) TOURNIER (P.) BAULIEU El. m. conf.	Pathologie chirurgicale	BARCAT (J.) BINET (J.-P.) GERBONNET (G.) CHATELIN (G.-L.) DUBOST (Ch.) DUBOST (Cl.) FAUREL (J.) FLABEAU (F.) GARBY (M.) GARNIER (H.) (Cl. de) GAUDART d'ALLAINES GERMAIN (A.) LATASTE (J.) LOYGUE (J.) MERCADIER (M.) NATALI (J.) PELLERIN (D.) PERROTIN (J.) ROBERT (H.) THOMERET (G.)
Biochimie médicale	BOURILLON (R.) CARTIER (P.) DREYFUS (J.-Cl.) GONNARD (P.) KRUM (J.) JEROME (H.)	Pathologie exotique	SCHNEIDER (J.)
Biologie appliquée à l'Éducation Physique et aux Sports	PLAS (F.)	Pathologie expérimentale	BENHAMOU (J.-P.) BERTHAUX (P.) BOIVIN (P.) CROSNIER (J.) HARTMANN (L.) LÉPER (J.) Pr. s. ch. MAURICE (J.) MIKOL (Cl.) RICHET (G.) AUSSANNAIRE (M.) BOUVIER (J.) BOUVRAIN (Y.) BRICAIRE (H.) BRISSAUD (H.) BROCARD (H.) BUGE (A.) CATINAT (J.) CHRÉTIEN (J.) COBLENTZ (B.) CONTAMIN (F.) COURY (G.) ÉTIENNE (J.-P.) FREZAL (J.) FRITEL (D.) HENNEQUET (A.) HIMBERT (J.) HOUSSET (E.) LAROCHÉ (Cl.) LESOBRE (R.) LEVEQUE (B.) MACREZ (C.) MOREAU (L.) NICK (J.) ROYER (P.) TOURNEUR (R.) WOLFROMM (R.)
Carcinologie	BOIRON (M.) DENOIX (P.) MATHE (G.) SELIGMANN (M.)		
Dermato-Syphiligraphie	CIVATTE (J.) DUPERRAT (B.)		
Electro-Radiologie	LEDOUX-LEBARD (G.) BESSIS (M.) BILSKI-PASQUIER (G.)		
Hématologie	DAUSSET (J.) DUHAMEL (G.)		
Histologie	COUJARD (R.), pr. s. ch. MAROIS (M.) RACADOT (J.)		
Hydrologie	BESANÇON (F.) CORNET (A.)		
Hygiène	BOYER (J.) pr. s. ch. BLANCHER (G.) CORRE-HURST (M ^{me} L.) SAPIN-JALOUSTRE (H.)		
Maladies infectieuses	BASTIN (R.) Pr. s. ch. DUPONT (V.)	Pathologie médicale	LAFOURCADE (J.) LEPERCQ (G.) MANDE (R.) MOZZICCONACCI (P.) POLONOVSKI (C.) ROSSIER (A.) VIALATTE (J.)
Médecine légale	FOURNIER (E.) GUENIOT (M.) HADENGUE (A.)		
Médecine du travail	ALBAHARY (C.)		
Neuro-chirurgie	PERTUISSET (B.)		
Neurologie	LAPRESLE (J.) GRANJON (A.) HERVET (E.) LE LORIER (G.) LEVY (J.) MORIN (P.) MUSSET (R.) ROBEY (M.) SENEZE (J.) SUREAU (C.) THOYER-ROZAT (J.) BRÉGEAT (P.) DUBOIS (A.) SARAUX (H.)		
Obstétrique			
Ophthalmologie			

	MM.		MM.
Pharmacologie	BOISSIER (J.) LECHAT (P.) BARRES (G.) DEJOURS (P.) pr. s. ch.	Psychiatrie	PICHOT (P.)
Physiologie	DURAND (J.) GIRARD m. conf. HUGELIN (A.) SCHERRER (J.) CHANTEUR (J.) GOUGEROT (L.), m. conf. pr. s. ch.	Psychiatrie infantile	{ DENIKER (P.) DUCHE (D.) FLAVIGNY (H.)
Physique médicale	GREMY (F.) m. conf. MILHAUD (G.) PELLERIN (P.) ROUCAYROL (J.-Cl) TUBIANA (M.) m. conf.	Rhumatologie	DELBARRE (F.) pr. s. ch.
Pneumo phthisiologie	KREIS (B.) MEYER (A.) RENAULT (P.)	Stomatologie	{ CERNEA (P.) CHAPUT (M ^{me} A.) m. c. agr. GRELLET (M.)
		Thérapeutique	{ CHASSAGNE (P.) MARCHE (J.)
		Urologie	{ AUVERT (J.) MOULONGUET (A.) QUENU (L.)

III. — PROFESSEURS SANS CHAIRE ET AGRÉGÉS CHARGÉS DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE à titre permanent.

	MM.		MM.
Anatomie	DEBEYRE (J.)	Clinique ophtalmologique	{ DESVIGNES (P.) OFFRET (G.)
Clinique chirurgicale	VERNE (J.-M.)	Clinique pédiatrique et pué- riculture	LAPLANE (R.)
Clinique médicale	{ PERRAULT (M.) RAMBERT (P.) THIEFFRY (S.)	Clinique psychiatrique	BARUK (H.)
Clinique obstétricale	{ GRASSET (J.) MAYER (M.)	Clinique urologique	KUSS (R.)

IV. — PROFESSEURS DÉTACHÉS DANS LES UNIVERSITÉS ÉTRANGÈRES

Bactériologie	HAUDUROY (P.) Pr. s. ch.
Pathologie chirurgicale	RUDLER (J.) Pr. s. ch.

V. — CHARGÉS DE COURS D'HYGIÈNE SCOLAIRE ET UNIVERSITAIRE

Secrétaire général de la Faculté	M. LENA (J.)	{ BOLTANSKI (E.) LAUNAY (C.)
Secrétaire principal	Mlle CHAINTREUIL (G.)	
Conservateur en Chef de la Bibliothèque	M. le Docteur HAHN (A.)	
Conservateur du Musée d'Histoire de la Médecine		
Conservateurs	Miles DUMAITRE (P.), LE NOIR (G.), QUIÉVREUX (E.)	
Bibliothécaire	{ Mmes CONTET (J.), FORGET (F.), Mlle LAURENT (H.)	

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A mes Parents,

En témoignage de mon affection
et de ma reconnaissance pour
les sacrifices qu'ils ont consen-
tis pour moi

A ma femme.



Digitized by the Internet Archive
in 2026

A Monsieur le Professeur Guy OFFRET

Ophtalmologiste des Hôpitaux

Professeur Agrégé de la Faculté de Médecine de Paris

qui nous a fait le grand honneur
d'accepter la présidence de cette
thèse.

A mes Maîtres,

Monsieur le Docteur M.A. DOLLFUS

Ophtalmologiste des Hôpitaux,
Président de la Société Française d'Ophtalmologie
Officier de la Légion d'Honneur

Monsieur le Docteur POLLIOT

Ophtalmologiste des Hôpitaux
Chef de Service d'ophtalmologie de l'Hopital Laennec

qui nous a inspiré le sujet de cette
thèse et nous a toujours aidé et sou-
tenu dans notre travail.

Nous lui exprimons ici, notre profonde
gratitude pour l'enseignement qu'il
nous a prodigué avec bienveillance.

INTRODUCTION

Dans l'important rapport présenté le 7 mai 1963, à la Société Française d'Ophtalmologie, Messieurs les Docteurs FRANCESCHETTI, BABEL, et FRANÇOIS ont défini les hérédodégénérescences chorio-rétiniennes comme :

"...des altérations primaires héréditaires progressives et généralement précoces d'une chorio-rétine dont le développement s'est d'abord fait d'une façon apparemment normale pendant la vie embryonnaire".

Cette définition très complète laisse prévoir d'une part la gravité toute particulière de ces affections, d'autre part l'extrême complexité de leur étiopathogénie.

Certaines de ces dégénérescences affectent plus volontiers le couple tapéto-rétinien : ce sont les rétinopathies pigmentaires et leurs formes apparentées, entre autres la rétinite ponctuée albescente (r. p. a.). Malgré la rareté relative de cette "rétinite", son étude à travers les différentes observations recueillies dans la littérature mondiale aboutit à la définition d'un certain nombre de traits communs qui permettent à l'heure actuelle de la considérer non plus comme un vague et mystérieux parent pauvre des rétinites pigmentaires, mais comme une entité pathologique précise, bien individualisée, avec ses aspects clinique et pronostique.

A l'occasion de l'observation personnelle d'un cas de r. p. a. nous nous proposons de passer en revue les publications signalées à ce jour tout en essayant de préciser la formation et l'évolution des symptomatologies cliniques et paracliniques de cette curieuse maladie.

R A P P E L

On désigne par "couple tapeto-rétinien", l'ensemble anatomo-physiologique formé par :

1 - Le Tapetum ou épithélium pigmentaire

- représentant le feuillet postérieur de la vésicule optique embryonnaire,

- composé d'une couche de cellules polyédriques, contenant des grains de pigment, arrondis ou effilés (aciculé), qui s'accumulent dans les prolongements protoplasmiques des cellules.

2 - La Rétine

- représentant le feuillet antérieur de la vésicule optique

- On y reconnaît de dehors en dedans :

- . la couche "bacillaire" correspondant aux extrémités distales des photo-récepteurs. Les extrémités sont des cônes et des bâtonnets.

- . la membrane limitante externe, appelée encore cadre des cellules visuelles.

- . la couche granuleuse externe correspondant aux corps cellulaires des cellules visuelles et aux cellules de Muller (Association)

- . la couche plexiforme externe, formée de cylindres et terminaisons des couches adjacentes.

- . la couche granuleuse interne, composée de cellules bipolaires mono et polysynaptiques,

. la couche plexiforme interne, formée de cellules et terminaisons de couches adjacentes.

. la couche des cellules ganglionnaires, troisièmes neurones, soit mono, soit polysynaptique

. la couche des fibres du nerf optique, axones émanant des cellules ganglionnaires.

. la membrane limitante interne accolée à la membrane hyaline du vitré

Entre l'épithélium pigmentaire et la couche la plus externe de la rétine, existent constamment des rapports anatomiques, ou plus exactement histologiques très étroits, les prolongements protoplasmiques du tapetum s'insinuent entre les extrémités distales des photo-récepteurs ou les coiffent.

Les relations physiologiques ne sont pas encore définies de façon précise, mais de nombreux auteurs s'accordent pour affirmer :

- d'une part, le rôle physique de l'épithélium pigmentaire, véritable écran opposé à l'onde électro magnétique lumineuse,

- d'autre part son rôle "secrétoire", influant probablement par l'élaboration du pigment, sur la production du pourpre rétinien contenu dans les articles internes des bâtonnets, et par suite sur les phénomènes d'adaptation et de vision des couleurs.

HISTORIQUE ET REVUE DE LA LITTÉRATURE

Chez un homme de trente cinq ans, se plaignant de baisse d'acuité visuelle, l'ophtalmologiste viennois Albert Van MOOREN observait en 1882 un fond d'oeil étrange, comportant une papille légèrement décolorée, et une rétine parsemée d'innombrables points blancs, qu'il situait derrière le plan des vaisseaux rétiniens, Par ailleurs l'acuité visuelle était d'1/10 aux deux yeux, mais la campimétrie était normale.

MOOREN publie le cas dans son ouvrage "Funf Lustren Ophthalmologischer Wirksamkeit" et baptise cette affection nouvelle "Rétinitis Punctata Albescens".

L'année suivante, A. GAYET, Professeur de Clinique Ophtalmologique à la Faculté de Médecine de Lyon, écrivait :

"Le hasard vient de me mettre en présence d'une forme, sinon nouvelle, au moins infiniment rare de rétinite pigmentaire".

Les cas exposés par l'auteur et les conclusions qu'il en tire sont d'un intérêt qui mérite qu'on s'y attarde quelque peu. Le premier concerne un jeune tisseur, qui vient de passer devant le Conseil de Révision et qui, malgré ses réclamations est déclaré "bon pour le service";

Il se plaint, depuis sa première enfance, d'une impossibilité de se conduire dans l'obscurité ou dans les appartements peu éclairés, d'incertitude un quart d'heure après le coucher du soleil, d'impossibilité quand, enfant, il jouait aux billes, de suivre sa bille quand elle s'écartait de la ligne droite, d'impossibilité, enfin, de travailler sur des tissus brillants ou nuancés. Par ailleurs, le garçon est intelligent, un peu lent, et impressionnable, l'odorat et l'ouïe sont parfaites, mais le patient n'a jamais pu ni chanter, ni fredonner, ni siffler le moindre air, et il est incapable de dire deux notes de "Au clair de la Lune".

Objectivement que trouve-t-on ?

Une acuité visuelle de 5/10 à droite et 6/10 à gauche sans correction, un champ visuel droit, en lumière blanche, très rétréci, circulaire, un champ visuel gauche moins rétréci (45° temporaux, 60° nasaux) une dyschromatopsie évidente, avec fréquentes erreurs sur le rouge (le carmin est vu bleu-ciel).

Les fonds d'yeux restent évidemment des plus caractéristiques, voici, comment GAYET les a vu :

"La papille est de dimensions normales, peut-être un peu plus rouge, des vaisseaux sont un peu plus fins, la macula dessine en brun un espace bien plus large qu'à l'ordinaire.

"Mais ce qui est particulièrement frappant, c'est la présence d'une immense multitude de taches blanches qui sèment tout le champ ophtalmoscopique, depuis le pourtour de la papille jusqu'aux parties des plus périphériques. Au premier coup d'oeil et avec un grossissement faible, ces tâches paraissent rondes et se lèvent nettement sur le fond rouge, la plupart, ont le brillant et, comme la saillie que l'on voit aux petits exsudats albuminuriques, quoique un peu plus jaunes.

"Plus rares et plus petites, dans les régions papillaire et maculaire, elles vont grandissant et se multipliant vers l'équateur où elles prennent l'aspect d'une élégante chimère blanche. En ce point, on ne saurait mieux les comparer qu'aux tâches blanches qui mouettent le plumage des pintades. Elles forment des rangées qui ont l'air d'être commandées par les vaisseaux de la chorio-capillaire".

"Ce qui est absolument net à tous les grossissements c'est l'absence de tout déplacement, ou toute accumulation pigmentaire anormale, et le passage de tous les vaisseaux propres de la rétine en avant des taches".

L'interrogatoire du patient relève que ses parents sont cousins germains, bien portants, que deux frères et une soeur sont également bien portants, mais que la seconde soeur, âgée de treize ans présente les mêmes troubles.

L'examen du fond d'oeil de cette dernière montre à gauche, un aspect identique à celui décrit ci-dessus, à droite, des traces de migration pigmentaire, en ostéoblastes comme dans les rétinites pigmentaires typiques.

Pour GAYET, les taches siégeraient au niveau de la lame de BRUCH et de l'épithélium pigmentaire, leur formation, il l'explique en ces termes :

"Ceci nous ramène invinciblement à l'idée d'une lésion active, lésion de transformation et non pas d'une simple suppression du pigment comme dans l'albinisme. Seulement, la transformation se serait produite avant la distribution du pigment dans les cellules, ou se serait montrée capable de le détruire, ce qui le reporte au début même de la formation de l'oeil".

Au total, au seuil même de cet historique, nous sommes déjà riches d'un certain nombre de notions, que nous retrouverons fréquemment :

- consanguinité des parents,
- manifestations dès l'enfance,
- possibilité de cas intra-familiaux
- coexistence possible de rétinite pigmentaire
- notion "d'abiotrophie"

La même année, l'allemand DOR, signale un cas "d'héméralopie dépendant d'une forme atypique de rétinite", c'est un jeune homme de vingt et un ans, héméralope depuis l'enfance ayant une acuité de 6/10 à droite et 4/10 à gauche, une vision de couleurs normale, mais un champ visuel très rétréci, et un fond d'oeil avec points blancs périphériques, mais vaisseaux et papilles normaux; Ici aussi, la soeur du malade est héméralope depuis l'âge de quatre ans, mais son fond d'oeil n'a pu être observé.

Il faut attendre les années 1887-88 pour noter de nouvelles observations de rétinites ponctuée albescente. Dans le "Trans Ophtal Soc. U.K." NETTLESCHIP, publie cinq cas :

Les deux premiers concernent deux jeunes filles de dix neuf et quatorze ans, héméralopes "depuis toujours", ayant respectivement une acuité de 10/10 et 5/10 et sensiblement un fond d'oeil identique : papilles et vaisseaux normaux, mais rétine ponctuée partout sauf sur la macula, avec pigmentation irrégulière en périphérie. Par ailleurs champs visuels normaux.

Les deux cas suivants peuvent aussi être groupés, puisqu'il s'agit là encore de deux jeunes filles de dix-huit et dix-sept ans, héméralopes, avec des acuités sensiblement égales (10/10), un strabisme convergent intermittent pour la plus âgée, une vision des couleurs normale, et un fond d'oeil comportant : papilles et vaisseaux normaux, de nombreuses taches jaunes et blanches floues, irrégulièrement réparties, surtout en périphérie, voisinant avec des zones d'atrophie choroïdienne. Fait important l'aspect du fond d'oeil reste sans changement à plusieurs examens successifs.

Le cinquième cas enfin, concerne un jeune homme de vingt et un ans, dont les parents sont cousins au premier degré; il a tou-

jours été héméralope, son acuité visuelle est de 6/10 à droite et 5/10 à gauche, son champ visuel photopique est rétréci, son champ scotopique très rétréci, une vision des couleurs normale, mais un fond d'oeil assez caractéristique avec une papille floue, des vaisseaux normaux, des taches blanches très nombreuses au pôle postérieur, épargnant la fovea, peu nombreuses à la périphérie rétinienne. Nous noterons à propos de ce cas le champ scotopique très rétréci

En 1896 : KRINES examine un jeune homme de vingt ans héméralope depuis l'âge de cinq ans, ayant 4/10 à chaque oeil, mais une campimétrie assez perturbée puisque le champ visuel photopique est rétréci pour le blanc et les couleurs (bleu et rouge) et que le champ visuel scotopique est également rétréci (plus pour le rouge que pour le bleu), le fond d'oeil, présente ici une originalité notable, il est rosé-clair, mais avec vaisseaux rétrécis et sans reflet. Les taches blanches prédominent au pôle postérieur.

FUCHS, la même année, cite le cas d'un garçon de douze ans dont les parents sont tante et neveu, héméralope depuis l'âge de six ans, une acuité de 10/10, un champ visuel photopique très rétréci concentriquement, un fond d'oeil normal pour la papille et les vaisseaux, mais la rétine présente des ponctuations blanches, très nettes, de tailles différentes, les plus petites réparties autour de la papille, ont la "taille d'une artère de second ordre", la zone maculaire reste libre sur une zone de deux tiers de millimètres de diamètre. Concluant cette observation, FUCHS signale un certain nombre d'erreurs commises dans la classification des rétinites ponctuées albescentes et des rétinites pigmentaires en général. Il fixe un certain nombre de critères qu'il considère comme indispensable au diagnostic de ces affections :

- caractère héréditaire et familial,
- début dans l'enfance ou la jeunesse,
- évolution lente et progressive,
- le premier symptôme subjectif est l'héméralopie.
- les signe ophtalmoscopique constant est l'atrophie de la rétine avec rétrécissement des vaisseaux et atrophie consécutive des cellules visuelles.

La consanguinité des parents, reparait dans le cas de GRIFFITH (1897) un homme de quarante huit ans dont les parents sont cousins-germains. Il est héméralope, avec une acuité de 2/10, un champ visuel photopique normal pour le blanc et les autres couleurs, un champ visuel scotopique très rétréci pour les couleurs, alors que la vision des couleurs est normale. La papille est cireuse, à bord flous, les vaisseaux rétiens sont peu rétrécis, des taches jaunâtres sont péri-maculaires.

La même année, SWANZY expose un cas d'héméralopie avec fond d'oeil tacheté, stationnaire depuis dix ans, et TREACHER signale quatre cas d'héméralopie sur une fratrie de neuf enfants et, fait important, les parents ainsi que les grands parents sont cousins-germains.

Signalons pour mémoire un cas de GORDON et BYERS (1900) sans originalité particulière et examinons de plus près, ceux de WUESTEFELD (1901) : il s'agit en premier, d'une fille de huit ans, légèrement héméralope, ayant 5/10 à chaque oeil, un très fort rétrécissement concentrique du champ visuel, l'auteur remarque que le fond d'oeil est trop pigmenté par rapport au teint de la jeune fille qui est blonde, et présente des taches blanches fines, plus petites au pôle postérieur qu'à la périphérie, par ailleurs aucune anomalie papillaire ou vasculaire. Le second cas est très proche, avec cependant quelques "ostéoblastes pigmentaires" à la périphérie, mêlés aux taches, comparées aux "points blancs d'une fausse oronge". A propos de ces cas, WUESTEFELD a cru remarquer une disparition progressive des taches blanches.....

Parmi les quatre cas publiés par SPENGLER à la même époque, nous devons retenir, la consanguinité dans un cas, la fratrie dans les trois autres, les gros troubles d'adaptation mesurés au photoptomètre, et du point de vue ophtalmoscopique, "des milliers de taches blanches, périvasculaires, toujours sous les vaisseaux, avec un liseré qui n'est pas du pigment, mais une ombre".

En 1903, LAZAREW présente deux cas concernant des adultes jeunes, tout d'abord, un homme de trente ans, dont la mère avait fait plusieurs avortements spontanés; héméralopie depuis dix ans, acuité visuelle de 4/10 et 2/10, champ visuel très fortement rétréci concentriquement, des papilles pâles et floues, des vaisseaux rétiens rétrécis, des petites taches blanches périphériques par centaines.

Ensuite, une femme de vingt quatre ans, héméralopie depuis quatre ans, surdité de naissance, acuité visuelle de 8/10 et 6/10, champ visuel rétréci concentriquement, fond d'oeil, avec dépôts pigmentaires à la périphérie tout-à-fait caractéristiques à la rétinite pigmentaire, et de vagues taches blanc-jaunâtres.

L'année suivante, GALEZOWSKI, signale les cas de deux frères malades, dont les parents sont cousins germains, ainsi que les grands parents. Ils présentent une diminution de l'acuité visuelle, et un rétrécissement concentrique du champ visuel, mais le fond d'oeil de l'un est celui d'une rétinite ponctuée albescente. Celui de l'autre est, semble-t-il, une forme de transition, puisqu'il comporte des taches blanches et des "ostéoblastes" pigmentaires.

C'est un peu le même aspect que l'on retrouve dans le fond d'oeil observé par QUIRIN chez une jeune fille de dix-huit ans, de parents cousins-germains, mais l'auteur précise que la migration pigmentaire se fait le long des vaisseaux rétinien.

PASCHEFF et BEAUMONT, trouvent des comparaisons plus poétiques que leurs prédécesseurs et comparent les fonds d'yeux observés aux "étoiles du firmament" et à "une nuit de novembre".

Avec l'année 1906, TAKAYASU publie deux cas :

1 - une femme de trente quatre ans, seule, héméralope parmi neuf frères et soeurs sains, un fond d'oeil normal si ce n'est la présence de taches jaunâtres à la périphérie;

2 - un garçon de dix ans, de parents cousins germains, héméralope ainsi qu'un frère, les deux autres étant sains, un fond d'oeil identique au précédent.

En 1957, VAN DUYSE signale trois cas dans une même fratrie :

- l'aînée, une jeune fille de vingt ans, héméralope depuis l'âge de deux ans, ne présente aucun éblouissement devant le photoptomètre ouvert à fond, peut seulement compter les doigts à trois mètres; le fond d'oeil montre une papille rose jaunâtre, floue, des vaisseaux subnormaux, une pigmentation irrégulière et de petites taches blanches plus grandes en périphérie.

Pour le cadet âgé de douze ans, mêmes troubles d'adaptation; une acuité à 1/10, un rétrécissement du champ visuel à 10°, un fond d'oeil sensiblement le même.

Le benjamin, cinq ans, gros troubles et même symptomatologie.

NETTLESCHIP, dans une communication datant de 1908, insiste pour que le nom de rétinite ponctuée albescente soit réservé aux cas plutôt rares ou tout le fond d'oeil présente un semis d'innombrables points blancs, mais sans pigment. Il cite à l'appui un certain nombre de cas dont certains résultant de ses observations personnelles (1887).

Le viennois LAUBER, deux ans plus tard fait une mise au point capitale dans l'histoire de la rétinite ponctuée albescente. Sur trente cas décrits avant lui, quinze seulement pouvaient être considérés comme authentiques. Il propose ensuite comme type de description, les cas observés dans une famille de six enfants dont le père et la mère sont cousins germains, et ophtalmologiquement normaux :

- l'ainé âgé de vingt huit ans, ne présente aucune anomalie visuelle. Mais il est héméralope depuis l'enfance, ne distingue ni le gris ni le vert, est facilement ébloui à la clarté brutale, ne voit pas le bleu à l'obscurité, mais perçoit le rouge. Le fond d'oeil montre des ponctuations blanchâtres, nettes, un peu ombrées ou grisâtres, donnant l'impression d'être disposées à des niveaux différents.

- le frère cadet, vingt cinq ans, est normal.

- le troisième, âgé de dix neuf ans, présente une anomalie trichromate, un champ visuel scotopique très rétréci, un fond d'oeil identique à celui de l'ainé.

- le quatrième enfant, une fille de quinze ans, est épileptique, a fait une scarlatine compliquée de néphrite, elle ne distingue pas le gris du vert, le fond d'oeil est sensiblement le même que les précédents, mais les taches épargnent le pôle postérieur.

- une autre soeur de neuf ans est normale.

- la benjamine, âgée de cinq ans et demi, présente seulement une héméralopie importante et quelques taches blanches autour du pôle postérieur.

LAUBER fait ensuite une analyse de la symptomatologie des cas publiés avant 1910, et croit bon de distinguer

1 - Des cas stationnaires, comme ceux de TAKAYASU et de GUERIN, présentant :

- héméralopie de naissance ou de l'enfance,
- acuité visuelle bonne
- campimétrie normale
- vision des couleurs normale,
- au fond d'oeil, des taches blanches parsemant la rétine, mais papille et vaisseaux normaux d'aspect.

2 - Des cas évolutifs comme ceux de BYERS, GAYET, NETTLESCHIP, DOR, WUESTEFIELD, SPENGLER, GRIFFITH, avec :

- héméralopie très forte,
- acuité visuelle moins bonne, même en forte lumière
- campimétrie perturbée (forts rétrécissements)
- vision de couleurs plus souvent anormale
- fond d'oeil, avec taches blanches, taches pigmentaires et migration de pigment souvent périphériques, ressemblant aux aspects observés dans les rétinites pigmentaires et les chorio-rétinites, enfin vaisseaux rétrécis.

3 - Des cas très graves, comme celui de VAN DUYSE, avec :

- une papille comme dans les dégénérescences de la membrane interne, de la rétinite pigmentaire, et des atrophies rétinienne, avec des vaisseaux rétrécis. Autrement, dit de grosses modifications de la rétine, de la choroïde, et des vaisseaux.

Pour les cas appartenant à la première catégorie, LAUBER propose une appellation nouvelle : "Fundus albipunctatus cum hemeralopia", les cas de la troisième catégorie sont des processus dégénératifs rappelant beaucoup la rétinite pigmentaire et pourraient être appelées aussi bien "rétinites ponctuées albescentes", que "rétinites pigmentaires", car très souvent, du pigment en "ostéoblastes" voisine avec les taches blanches.

Quant aux cas de la seconde catégorie, on peut les considérer comme intermédiaires.

Cependant, l'auteur, fait remarquer un certain nombre de points communs aux cas signalés :

- la consanguinité fréquente,
- l'héméralopie
- les taches blanches du fond d'oeil.

Par ailleurs, il n'y a pas parallélisme entre l'état du fond d'oeil et la vision de couleurs, mais l'héméralopie est pratiquement toujours proportionnelle à l'aspect du fond d'oeil.

Pour conclure, LAUBER divise donc : les "rétinites ponctuées albescentes" en deux groupes :

- un premier groupe d'anomalies stationnaires congénitales avec taches blanches, aux fonds d'yeux normaux, sans autre trouble fonctionnel que l'héméralopie, appelées "fundus albipunctatus cum hemeralopia".

- un second groupe d'anomalies congénitales à caractère progressif, ou, en plus des taches blanches existent des lésions chorio-rétiniennes et vasculaires d'intensité variable responsables de troubles fonctionnels plus importants, dénommées, "rétinites ponctuées albescentes".

Il insiste enfin sur l'importance de la consanguinité des ascendants dans les deux sortes de cas (30 %)

- en 1914, DIEM expose un cas intermédiaire entre une rétinite pigmentaire liée au sexe, avec reflet tapetoïde caractéristique, et une rétinite ponctuée albescente, qui évoluera vers une sclérose

choroïdienne. L'arbre généalogique de ce cas serait en faveur d'une transmission sur le mode dominant, de l'association rétinite ponctuée, rétinite pigmentaire. Par ailleurs, l'auteur pense que les points blancs observés au fond d'oeil sont en rapport avec les bâtonnets : (mais on peut déjà opposer à cette hypothèse l'existence des points au niveau de la macula).

La même année, NETTLESCHIP signale deux cas où les taches du fond d'oeil ont disparu en vingt ans dans l'un, en vingt sept ans dans l'autre.

1918, VOGT examine un jeune garçon, oligophrène, présentant un nystagmus, une rétinite ponctuée albescente et une dégénérescence maculaire en rayons de miel avec des plis rétiens en spirale.

L'année suivante WOLFFLIN, sur des cas personnels, observe des petits cristaux sur les bords des foyers de taches blanches, et pense qu'il s'agit de cristaux de cholestérine. Il compare la rétinite ponctuée à l'atrophie choroïdienne en gouttes.

1920, GROENOW publie l'arbre généalogique d'une famille dont la mère présente une rétinite pigmentaire, deux filles une rétinite pigmentaire atypique, une troisième, une rétinite ponctuée albescente, deux garçons, une rétinite pigmentaire; l'ensemble suggère facilement une transmission dominante et confirme l'hypothèse de DIEB pour l'association rétinite pigmentaire, rétinite ponctuée albescente.

Les années suivantes d'autres auteurs, dont JULIA BELL, signaleront aussi des associations analogues.

1927, URRETZ et ZAVALIA décrivent un cas de rétinite ponctuée albescente sans héméralopie.

Peu après UYEMURA observe une affection comportant : héméralopie, rétinite tachetée, taches de Bitot et xérosis congénital, mais dans ce syndrome, les points rétiens disparaissent sous l'effet du traitement vitaminique. La plupart des auteurs pensent que cette "héméralopie avec rétine tachetée" n'a aucun rapport avec le le fundus albipunctatus.

1930, PILLAT présente deux cas d'association de rétinites pigmentaire et ponctuée albescente avec sclérose choroïdienne du pôle postérieur.

Dans l'un de ces cas, il a noté une achromatopsie, probablement en rapport avec l'atteinte de la macula par la rétinite pigmentaire.

1931, WIBAUT, publie une étude portant sur vingt familles comprenant des membres atteints de rétinite ponctuée, et conclut que les hommes sont plus fréquemment atteints que les femmes.

1932, MILNER signale un cas de rétinite ponctuée, dont la mère est porteuse d'une rétinite pigmentaire.

Deux ans plus tard, HENDERSON signale à propos d'un de ces malades, le remplacement des points blancs par des grains ou pigments et GIANNINI signale un fundus albipunctatus pensant qu'on doit le classer, avec la maladie d'OGUCHI, dans les anomalies fonctionnelles.

BIETTI expose un certain nombre de cas en 1937, entre autres, deux cas (deux frères) ou la rétinite ponctuée est associée à une dystrophie marginale de la cornée.

RINTELEN, en 1938, signale un cas de rétinite ponctuée albescente associée à une affection maculaire de type hérédodégénératif. BOCKEL insiste sur l'importance de la consanguinité (44%), BIETTI en 1942, observe un sujet présentant un fundus albipunctatus et une syndactylie familiale à type cutané. Cinq ans plus tard, FRANCHETTI et KLEIN décrivent une forme évolutive de rétinite ponctuée associée à une maladie de Friedrich. Par la même occasion ils distinguent deux types de points blancs, le type I est blanc-neige, opaque et rond, le type II est blanc-jaune, brillant et cristallin.

C'est vers 1953, que la découverte d'EINTHOVEN et JOLLY trouve sa première application aux rétinites ponctuées albescentes, FRANCHETTI et DIETERLE pratiquent un électrorétinogramme sur une forme de rétinite ponctuée, et le trouvent normal, ce tracé est repris par FRANCHETTI et CHOME qui concluent à une forme stationnaire donc à un fundus albipunctatus.

Les années suivantes, les électrorétinogrammes seront plus nombreux et confirmeront souvent des aspects cliniques. Ainsi, en 1956, FRANCOIS, FRANCHETTI et BABEL trouvent à propos d'un fundus albipunctatus probable, un électrorétinogramme de type nougareén, c'est-à-dire avec une onde b scotopique, nettement diminuée.

FRANCOIS, la même année ne trouve pas de tracé dans une forme classique de rétinite ponctuée. En 1957, FRANCHETTI et DIETERLE publient trois cas analogues. Entre temps le Professeur DEBRE et ses collaborateurs signalent l'association, chez un enfant, d'une acidose tubulaire avec néphro-calcinose et d'une rétinite ponctuée albescente, un peu plus tard, ARDOUIN et ses collaborateurs publient un cas de rétinite ponctuée albescente avec virilisme pileaire et ostéoporose.

En 1959, une observation de SMITH et collab. tend à prouver que l'électrorétinogramme des fundus albigulatus n'est pas strictement normal et qu'il est en tous cas, possible de voir une forme "stationnaire" évoluer ultérieurement vers une rétinite ponctuée albescente vraie, les auteurs ont, en effet, pratiqué un E.R.G. chez deux frères, issus de parents consanguins, présentant un fond d'oeil ponctuée sans signes de mauvais pronostic : les tracés étaient bons, mais, comparés à ceux des deux autres frères normaux, ils montraient une onde à peu près nette, et une augmentation de l'onde b retardée en cours d'adaptation.

1961 - Deux associations morbides, dont une nouvelle : BAGOLINI et JOLI SPADA décrivent une dystrophie marginale, cristalline de la cornée associée à une rétinite ponctuée albescente. BOOK et coll. décrivent une idiotie mongoloïde avec R. P. A.

L'année suivante, KRILL et FOLK, constatent également un retard important de la culmination de l'onde b scotopique chez un sujet dont le fond d'oeil reste stationnaire pendant vingt cinq ans, les auteurs constatent une réponse normale après soixante dix minutes d'adaptation.

Il y a deux ans, FRANSCECHETTI, DIETERLE, AMMAN et MARTY ont signalé à propos d'un fundus alipunctatus, un E.R.G. de type Oguchi c'est-à-dire comportant une onde b scotopique abolie, et une réponse photopique évidente,

Au terme de cet historique, que nous avons volontairement limité aux faits marquants de la littérature, il apparaît que la connaissance que nous avons actuellement de la rétinite ponctuée et de ses formes, a été marquée de trois grandes étapes :

- une première découle des descriptions "princeps", c'est une période uniquement descriptive et un peu comparative des faits cliniques observés, elle est associée à un certain désordre dans l'interprétation des faits et leur classification.

- une seconde, qui commence avec FUCHS et surtout LAUBER (1910) est avant tout nosologique, elle distingue deux formes cliniques principales d'après leur symptomatologie et leur évolution. C'est une étape que nous considérons comme capitale.

- la troisième est directement liée au progrès de l'investigation en pédiatrie et en ophtalmologie, c'est l'ère des associations morbides et celles de l'E.R.G..

L'E.R.G. apparaît déjà comme l'auxiliaire le plus précieux de l'ophtalmologiste pour l'affection que nous étudions.

La rétinite ponctuée albescente et les rétinites pigmentaires restent en effet l'indication majeure de l'E.R.G. du fait du caractère congénital de ces dégénérescences, du fait aussi notre incertitude touchant la valeur fonctionnelle de la rétine, valeur commandant évidemment le pronostic.

oOo

OBSERVATION PERSONNELLE

Monsieur **D. P.** Antonio, âgé de dix sept ans, électricien, nous est adressé par la consultation de médecine de l'Hôpital Laennec, pour fond d'oeil à la suite d'un malaise sur la voie publique, le 12.4.62 L'interrogatoire révèle que le patient, alité par une forte grippe et à jeun depuis plusieurs heures, a tenu absolument, malgré les conseils de ses parents, à sortir avec un ami, ce qui explique, semble-t-il, l'accès lipothymique qu'il a présenté le même jour, vers 16 h.30.

Le fond d'oeil, pièce maitresse du diagnostic montre de chaque côté :

- une papille de dimensions et forme normales, un peu pâle dans son ensemble, normalement excavée.

- des vaisseaux tout à fait normaux dans leur calibre, coloration, trajet et ramifications.

- une macula, en situation normale, avec le reflet habituel,

- la rétine, rouge orangée, est parsemée de nombreux points jaunes-blancs (plus blancs que jaunes) l'ensemble évoquant la peau d'une gazelle. La ponctuation intéresse toute la rétine, exceptés la zone inter-papillo-maculaire, une zone péri-papillaire égale à deux millimètres, et une zone péri-maculaire plus large, d'un diamètre papillaire environ. Il s'agit dans ce cas, de points, et non de taches, dont la forme est variable, circulaire, triangulaire, ou polygonale; (losange ou carré), cette forme nous semble la plus fréquemment rencontrée. Leur taille est également variable; certains assez rares, peuvent atteindre, dans leur largeur, la taille d'une grosse veine, par exemple une temporale ou une nasale supérieure, les plus nombreux sont pour la plupart, légèrement plus volumineux qu'une artériole, branche première d'une temporale, par exemple. En parcourant longuement le fond de l'oeil, il est possible

de repérer des points de taille égale ou inférieure à une artériole, les punctuations sont peu nombreuses, mais sont moins rares, que celles comparées à une grosse veine rétinienne.

La disposition des taches ou des points, ne semble avoir aucun rapport avec le trajet des vaisseaux. Leur siège, dans la rétine est difficile à affirmer, cependant il est possible de voir au fond d'oeil gauche, dans le quadrant supéro-nasal, quelques éléments en avant d'un vaisseau de second ordre.

Aucun dépôt pigmentaire n'est constaté aux deux yeux :

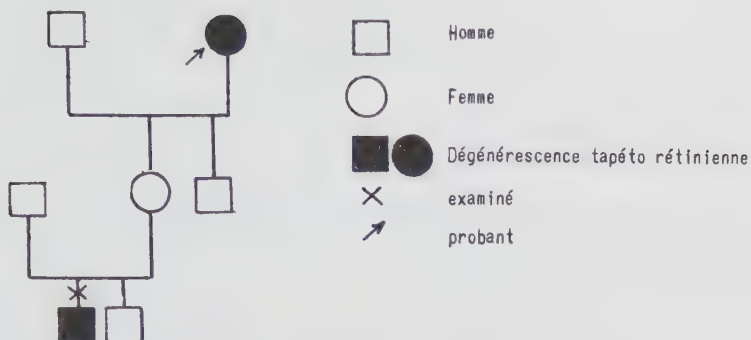
- Devant pareil tableau, il nous est facile d'évoquer un diagnostic classique qui vient confirmer l'aveu d'une héméralogie datant de l'âge de huit ans, effectivement, dès le crépuscule, le patient est gêné pour se conduire, aussi bien dans la rue que chez lui. Lorsqu'il fait nuit, dans la rue même après un temps d'adaptation assez long il n'arrive pas à voir de façon satisfaisante, au terme de sa journée de travail, quand il rentre à son domicile, il a pris l'habitude de rester quelques minutes dans la cage d'escalier pour commencer à voir autour de lui. Enfin, nous apprenons, qu'il ne se risque jamais à conduire une voiture de nuit, car chaque fois qu'il accompagne quelqu'un, les phares des voitures venant en sens inverse, l'éblouissent à un point tel qu'il ne peut plus rien voir pendant plus d'un quart d'heure.

- L'enfance du jeune malade est sans histoire, né à terme, après un accouchement facile, de père et mère jeunes non consanguins, il a marché tôt et aurait parlé avant son frère aîné. Il a eu les maladies habituelles de l'enfance, rougeole notamment sans aucune complication.

Parmi les proches parents, on peut noter un oncle maternel, mort à l'âge de dix neuf ans, sans cause connue et une grand'mère maternelle décédée l'an dernier, à l'âge de quatre vingt ans, ayant souffert d'héméralopie depuis l'âge de dix huit ans. Nous n'avons pas pu voir évidemment son fond d'oeil, mais son petit fils nous dit qu'elle avait une démarche d'aveugle, heurtant les objets ou les meubles qui n'étaient pas exactement dans son axe visuel, enfin que, pour la perception latérale, il lui fallait tourner la tête, à angle droit, le seul mouvement des yeux étant insuffisant. (voir graphique p. 19)

Un examen médical détaillé ne montre aucune anomalie particulière. Aucun trouble rénal, endocrinien ou neurologique, le psychisme n'est pas ralenti, Un électroencéphalogramme pratiqué à La Salpêtrière est strictement normal.

ARBRE GENEALOGIQUE



Du point de vue ophtalmologique, l'examen montre :

- Acuité visuelle de loin : OD sans correction 4/10
avec - 1 : 10/10
OG sans correction 2/10 difficile
avec - 1;50 : 10/10
ODG avec correction 10/10
très bien
- Acuité visuelle de près, ODG avec ou sans correction:
Parinaud 1, 5
- A l'ophtalmomètre de Javal : pas d'astigmatisme
- Vision des couleurs :

. avec l'atlas de Pollack, nous constatons une bonne reconnaissance des couleurs, une moins bonne identification des figures ou des chiffres représentés par les éléments de même teinte.

. il y a une bonne reconnaissance avec les laines colorées,

Etant donné les moyens employés, les résultats de ce dernier examen, ne peuvent évidemment être considérés comme formels, mais nous pensons que dans l'ensemble, il n'y a pas de grosse perturbations du sens chromatique.

- L'adaptométrie, d'un grand intérêt, n'a malheureusement pu être pratiquée, le malade ayant refusé de s'y soumettre.

- Le segment antérieur des deux yeux paraît normal à la lampe à fente. La cornée a une trophicité et une transparence qui n'appelle aucune observation.

- L'électrorétinogramme :

. A la lumière, l'onde a est un peu diminuée en amplitude mais sa latence est normale. Les ondes E sont déjà nettes. La fréquence critique de fusion est supérieure à 50.

. A l'adaptation à l'obscurité, on ne note pratiquement pas de changement dans le tracé, les ondes E sont toujours nettes. L'onde b est très minime même à 12 minutes.

. Au rouge, après adaptation à l'obscurité, il existe uniquement une déflexion négative.

En conclusion : l'E.R.G. est très diminué d'amplitude, cette diminution portant essentiellement sur l'onde b au cours de l'adaptation à l'obscurité.

- La campimétrie au GOLDMANN donne :

. champ visuel photopique : discrètement rétréci par rapport aux tracés habituels, mais dans l'ensemble normal aux deux yeux.

. champ visuel scotopique : on peut constater à gauche comme à droite, un rétrécissement de l'isoptère V/4 par rapport au champ photopique, un élargissement de l'isoptère I/4 et finalement un groupement ou rapprochement de ces deux isoptères autour de l'isoptère IV/1

Il est à noter avant de clore cette étude clinique, que le patient a été revu à notre consultation, au début de cette année, soit deux ans après le diagnostic initial, et qu'il n'a été constaté ni modification du fond d'oeil, ni aggravation de l'hémératopie, ni apparition de nouveaux signes subjectifs.

ETUDE SYNTHETIQUE ET DISCUSSION

- Forme dite progressive

- Aspect ophtalmoscopique :

- . la papille est généralement blanc-jaunâtre
- . les vaisseaux sont le plus souvent rétrécis
- . la macula peut aussi participer au processus dégénératif diffus intéressant la rétine.

La rétine est parsemée d'un grand nombre de points blancs qui épargnent le plus souvent le pôle postérieur, où il apparaîtraient d'abord, pour certains auteurs,

Leur densité est maximale au niveau d'une zone annulaire continuant le pôle postérieur jusqu'à l'équateur.

A la périphérie, cette ponctuation diminue progressivement. La grandeur des taches est à peu près constante, de la taille d'un vaisseau de second ordre.

Dans certaines formes dites mixtes, (apanage des formes progressives), ces points blancs sont en présence de dépôts de rétinite pigmentaire.

Pour ce qui est de la localisation des vaisseaux, rien n'est définitif. La majorité des auteurs les placent sous, ou plus exactement en dehors, des vaisseaux rétinien, mais nul ne peut dire si elles intéressent la chorio-capillaire, la membrane de BRUCH, les couches externes de la rétine ou toutes ces formations à la fois.

- L'héméralopie :

Généralement importante, amène souvent le malade à consulter.

- L'adaptométrie (donne généralement une courbe monophasique haute à l'obscurité) avec seuil final élevé.

- La campimétrie :

On admet que le champ visuel peut être rétréci dans 50 % des cas, soit déjà en lumière blanche, soit plus souvent en vision mésopique ou scotique.

- Le sens chromatique :

Il serait faux de prétendre qu'il n'y ait jamais de troubles de la vision des couleurs dans la forme progressive de la R.P.A. En réalité, les procédés simples et classiques d'examen, ne révèlent aucune altération importante, mais avec des appareils plus complexes on trouverait souvent une dyschromatopsie acquise d'axe bleu-jaune.

- L'acuité visuelle :

Elle varie avec l'atteinte de la macula. Elle peut donc être normale ou moyenne, mais il n'est pas rare qu'elle soit très basse.

- l'Electrorétinogramme :

Il serait pratiquement toujours absent, et probablement de façon congénitale.

- L'hérédité :

Elle est récessive, car, outre la consanguinité fréquente (30 à 45 %) l'affection peut apparaître, sans distinction de sexe chez plusieurs frères ou soeurs, et peut coexister avec la rétinite pigmentaire récessive chez un même sujet.

- L'évolution :

Plusieurs éventualités sont signalées : le fond d'oeil peut rester stationnaire pendant de nombreuses années, les taches peuvent diminuer ou disparaître, elles peuvent être remplacés par des grains de pigment et une atrophie choroïdienne du pôle postérieur

- Associations morbides :

Elles concernent généralement des formes progressives, mais parfois aussi des formes stationnaires. Rappelons les :

- la dystrophie marginale cristalline à la cornée,
- l'acidose infantile d'origine tubulaire avec néphro calci-

nose qui rapproche la R.P.A. des syndromes oculo-cérébro-rénaux.

- . le virilisme pileaire avec ostéoporose crânienne.

- . le syndrome de Bardet et Biedl, avec syndactylie, obésité, infantilisme génital..

- . l'héréto-ataxie de type Friedrich

- . l'idiotie mongoloïde

- Forme dite stationnaire : ou fundus albipunctatus cum hemeralopia congenita.

- Aspect ophtalmoscopique :

- . la papille est normale, de même que les vaisseaux et la macula.

- . la rétine présente un aspect identique à celui de la forme progressive. Il n'y a pas de pigmentation anormale.

- L'héméralopie :

- . signe majeur ici aussi, d'intensité variable peu gênante, généralement.

- L'adaptométrie :

- . ne donne pas les mêmes résultats. Ici c'est l'adaptation primaire qui est touchée. Les courbes obtenues sont variables, on peut avoir une courbe biphasique, mais très ralentie avec un seuil final normal au bout de 35 à 40 minutes, on peut également obtenir une couche haute, monophasique (sans point α) avec seuil final élevé, enfin, il existe des aspects intermédiaires entre le premier tracé sensiblement normal et le second très anormal, c'est-à-dire des courbes ralenties, plus ou moins ondulantes, sans point α net, mais avec seuil terminal normal pour l'intensité lumineuse, mais retardé dans le temps (60 à 70 minutes).

- Le sens chromatique :

- . Il est habituellement conservé.

- L'acuité visuelle :

- . elle est normale. Dans le cas où elle est basse, il faut chercher une amétropie ou un astigmatisme, qui n'ont bien sûr, aucun rapport avec l'affection.

- L'électrorétinogramme :

Les tracés habituellement rencontrés dans le fundus albipunctatus sont :

I - soit un tracé absolument normal, (cas fréquent)

II - soit un tracé avec une onde a peu nette et un retard dans la culmination de l'onde b scotopique au cours de l'adaptation (cas assez fréquent).

III - soit un tracé, de type nougaréen c'est-à-dire avec onde b scotopique nettement diminuée,

IV - soit enfin, un tracé du type de la maladie d'Oguchi, ou l'onde b scotopique est abolie, tandis que les ondes photopiques a et x sont présentes et normales.

- L'hérédité :

La transmission est récessive comme pour la forme progressive, et là aussi on a pu observer des cas intra-familiaux, ainsi qu'une consanguinité fréquente des parents.

- L'évolution

Cette forme est pratiquement stationnaire.

CONCLUSION

Cette mise au point faite, il nous reste encore à classer notre cas dans l'une ou l'autre des formes décrites.

Si l'on met à part l'héméralopie, la relative intégrité du fond de l'oeil, la bénignité des signes objectifs et l'absence d'évolution nous amènent à penser qu'il s'agit d'un fundus albipunctatus cum hemeralopia. Mais c'est surtout l'électrorétinogramme, proche du type II, ou plutôt intermédiaire entre ce dernier et le type III qui nous permet d'affirmer sans conteste ce diagnostic. Est-il nécessaire d'insister sur la valeur pronostique de l'électrorétinogramme dans une telle affection ? Devant le nombre important des formes intermédiaires, frustes, abortives ou d'évolution imprévisible, la certitude fonctionnelle, et nous dirons même "anatomique", que nous apporte l'électrorétinogramme est inappréciable, car, si par leur caractère même, les hérédodégénérescences tapéto-rétiniennes échappent à toute thérapeutique, l'ophtalmologiste reste tout de même en mesure d'en prévoir l'évolution, et par conséquent de rassurer son patient dans un grand nombre de cas.

Les différentes étapes qui ont marqué la connaissance de la R.P.A. ont apporté au spécialiste la clarté dans la description et la nosologie, mais elles le laissent malheureusement dans une ignorance quasi-totale de l'histo-pathologie et du mécanisme pathogénique.

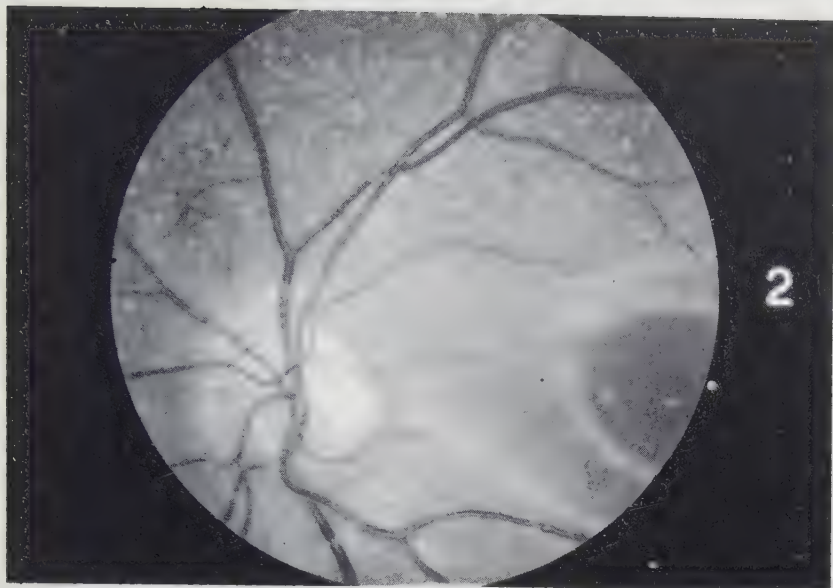
Les auteurs modernes parlent d'abiotrophie" neuro-rétinienne, empruntant le terme à Gowers, qui désignait par là une dégénérescence du tissu nerveux en rapport avec un défaut du métabolisme cellulaire. Pour la plupart ce défaut ou "erreur métabolique" consiste probablement en troubles enzymatiques dont on ignore tout. N'y aurait-il pas en fait analogie du processus pathogénique dans les dégénérescences rétiniennes et l'oligophrénie phényl-pyruvique ou l'ochronose ? Dans ces affections "métaboliques" les manifestations sont, aussi, congénitales et l'hérédité y est récessive.

Devant des associations comme le syndrome de Laurence, MOON et BIEDL, l'ataxie de Friedrich avec r.p.a. ou encore les syndromes dits oculo-cérébro-rénaux, l'hypothèse d'une pathogénie commune se précise.

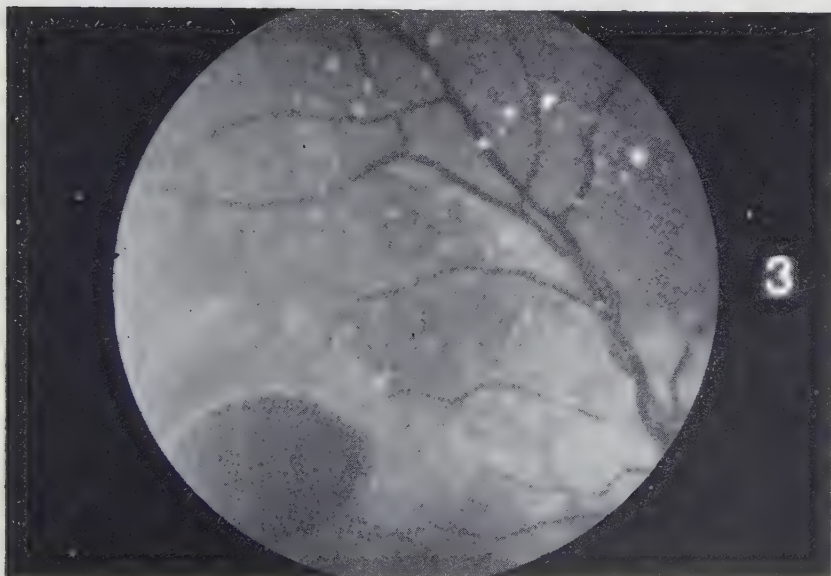
Ainsi l'absence ou la modification, par "mutation, d'une enzyme unique dans le génotype d'un individu, pourraient fort bien expliquer les divers troubles constatés dans son phénotype; il suffirait par exemple que cette enzyme prenne part à la fois au métabolisme du neurone, de la cellule rénale, et d'un élément du tæpætum, pour qu'on voie apparaître en même temps des troubles.

Cette supposition ayant un support biochimique à l'échelon cellulaire, on devine les difficultés d'étude et on comprend notre ignorance.

Au terme de cet exposé, nous formulons cependant l'espoir que la science, dans ses constants efforts, verra un jour prochain s'ouvrir une ère tout à la fois "anatomo-pathologique, histo-chimique et expérimentale de la r.p.a. nous rendant maître de cette curieuse affection.



Fond de l'oeil gauche (N° 2).



Fond de l'oeil droit (N° 3).

ELECTRORETINOGRAMME

Lumière

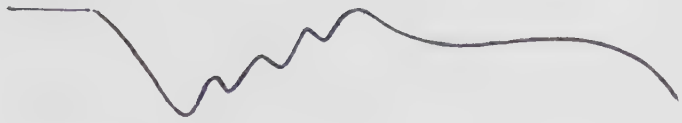
FLASH



Adaptation à l'obscurité après éblouissement d'une minute .



OD



8 minutes

OG



OD



12 minutes

OG



Lumière rouge après adaptation à l'obscurité

OD



OG



Filtre neutre après adaptation 12'.

OD



OG



Vu le **Président de Thèse**

Vu le **Doyen de la Faculté**

Professeur OFFRET

Professeur G. CORDIER

Vu et **Permis d'imprimer**

Le Recteur de l'Académie de Paris

J. ROCHE

BIBLIOGRAPHIE

BIETTI

Klinische Monatsblätter für Augenheilkunde
1937, 99, pages 737 à 756

FRANCESCHETTI - BABEL - FRANCOIS

Rapport société Française d'ophtalmologie
1963, Tome I, pages 283 à 319

FRANCOIS

L'hérédité en ophtalmologie
1958, pages 531 - 534

FRANCOIS et de ROUCK

Rétinite ponctuée albescente
Bull. Soc. Belge Opht. 1957, 117, pages 523-524

FUCHS

- Arch. Augenheilkunde
1896, 32, pages 111 à 116

Arch. Graefe, ophtalmo.
1893, 39, Tome III, pages 229-279

GAYET

Archives d'ophtalmologie
1883, 3, pages 385 à 393

LAUBER

Klinische Monatsblätter für Augenheilkunde
1910, 48, pages 133 à 148

MOOREN

Fünf Lustren ophtalmologischer Wirksamkeit
1882, Begman (Wiesbaden) pages 216-229

NETTLESCHIP

Royal London Ophtalmology hospital reports
1908, 17, pages 377 - 393

WULFFLIN

Klinische Monatsblätter, Für augenheilkunde
1919, 62, pages 456 à 460

WUSTEFELD

Zur Kasuistik der Retinitis Punctata Albescens
Z. F. augenheilkunde
1901, Tome 5, pages 110 à 115

oOo



• 8 RUE DANTE - PARIS V •